

LA MALATTIA ESOSTOSANTE inquadramento generale

www.fisiokinesiterapia.biz

OMS DEFINIZIONE

**"DISORDINE GENETICO DELL'APPARATO
OSTEOARTICOLARE CHE DETERMINA LA CRESCITA DI
ESOSTOSI LOCALIZZATE PRINCIPALMENTE A CARICO
DELLE OSSA LUNGHE CON MAGGIORE FREQUENZA IN
PROSSIMITA' DELLE ARTICOLAZIONI"**

OMS DEFINIZIONE

"DISORDINE GENETICO DELL'APPARATO
OSTEOARTICOLARE CHE DETERMINA LA CRESCITA DI
ESOSTOSI LOCALIZZATE PRINCIPALMENTE A CARICO
DELLE OSSA LUNGHE CON MAGGIORE FREQUENZA IN
PROSSIMITA' DELLE ARTICOLAZIONI"

MUTAZIONE

- gene **EXT1** cromosoma **8**
- gene **EXT2** cromosoma **11**

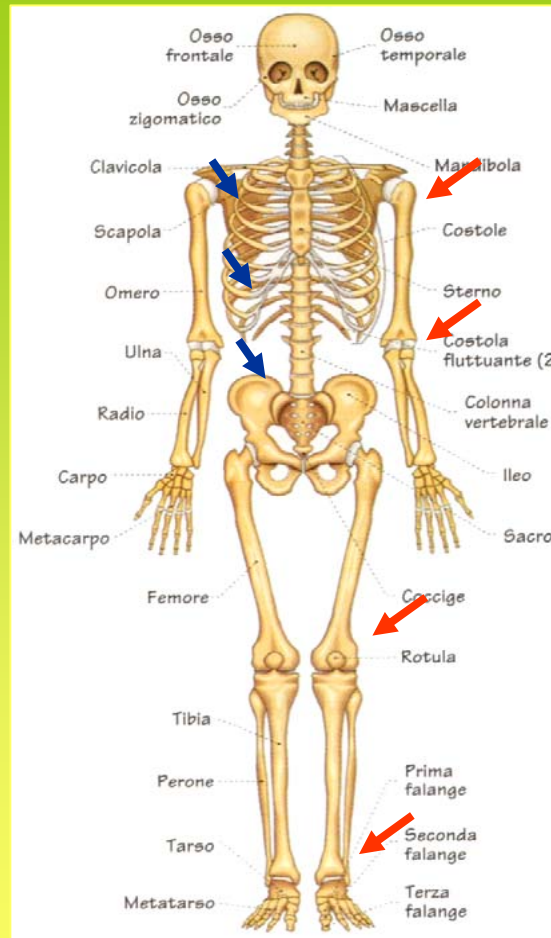
EXT3 sul cromosoma **19**



OMS DEFINIZIONE

**“DISORDINE GENETICO DELL’APPARATO
OSTEOARTICOLARE CHE DETERMINA LA CRESCITA DI
ESOSTOSI LOCALIZZATE PRINCIPALMENTE A CARICO
DELLE OSSA LUNGHE CON MAGGIORE FREQUENZA IN
PROSSIMITA’ DELLE ARTICOLAZIONI”**

Scapola
costa e
cresta iliaca



ossa lunghe
in prossimità
delle articolazioni

- omero
- avambraccio
- ginocchio
- caviglia

STORIA



1786: John Hunter (lectures on the principles of surgery)

1814: Boyer seguito da Guy's descrivono una famiglia

1876 Definita come malattia esostosante multipla (Virchow)

1915 grazie Ehrenfried entra a far parte della letteratura

1943 si comincia a differenziare dalla malattia di Ollier (jaffe)



1786: John Hunter (lectures on the principles of surgery)

1814: Boyer seguito da *Guy's* descrivono una famiglia

1876 Definita come malattia esostosante multipla (Virchow)

1915 grazie Ehrenfried entra a far parte della letteratura

1943 si comincia a differenziare dalla malattia di Ollier (Jaffe)

! CHIAREZZA

Malattia esostosante \rightleftharpoons Malattia di Ollier

**M. ESOSTOSANTE
ENCONDROMATOSI
noduli di cartilagine
segregati
in pieno tessuto osseo**

M. ESOSTOSANTE

proliferano
in senso **centrifugo**
ed il ciclo osteogenico
avviene in modo completo



esostosi

ENCONDROMATOSI (Ollier)

proliferano
in senso **centripeto**
e si arrestano
allo stato di encondroma



encondroma



M. DI OLLIER

encondromi che crescono all'interno dell'osso

Sedi
simili: ossa lunghe
anche se tipicamente mani e piedi



questionario

A) FAMILIARITA'

Nonno paterno

Nonna paterna

Nonno materno

Nonno materna

padre

madre

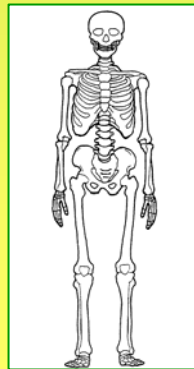
Figli
o/a

Figli
o/a

Figli
o/a

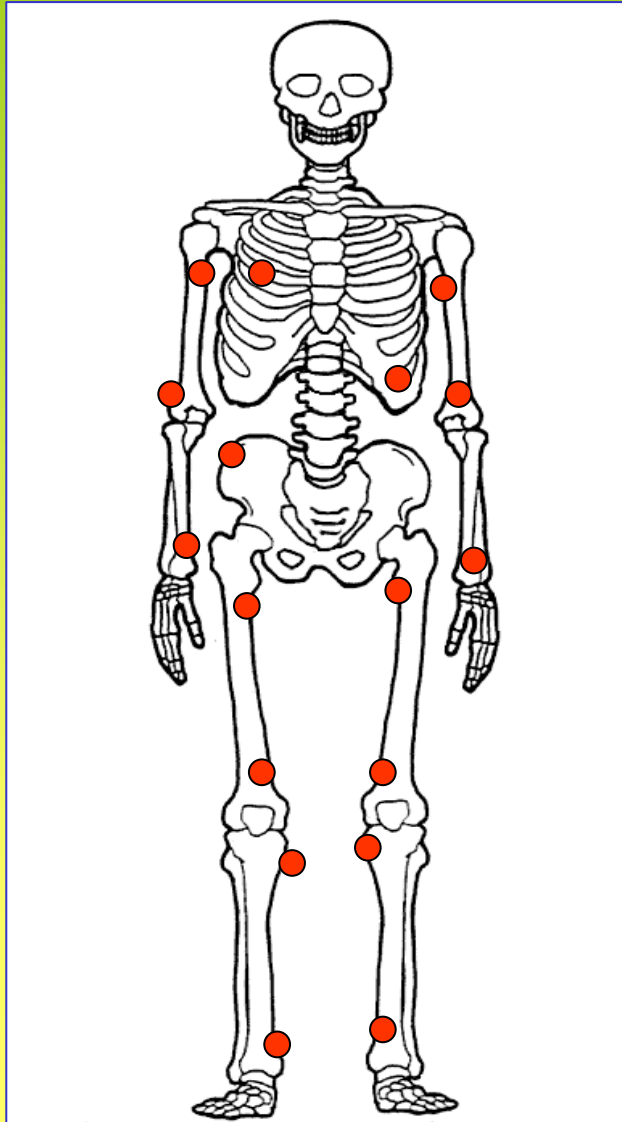
Figli
o/a

B) CARATTERISCTICHE



C) CHIRURGIA

STORIA CLINICA



EFFETTI COMPRESSIVI

Neuro muscolo scheletrici

DEVIAZIONI ASSIALI

Deformità in valgo ginocchia e caviglia - deviazione ulnare
Con lussazione del capitello

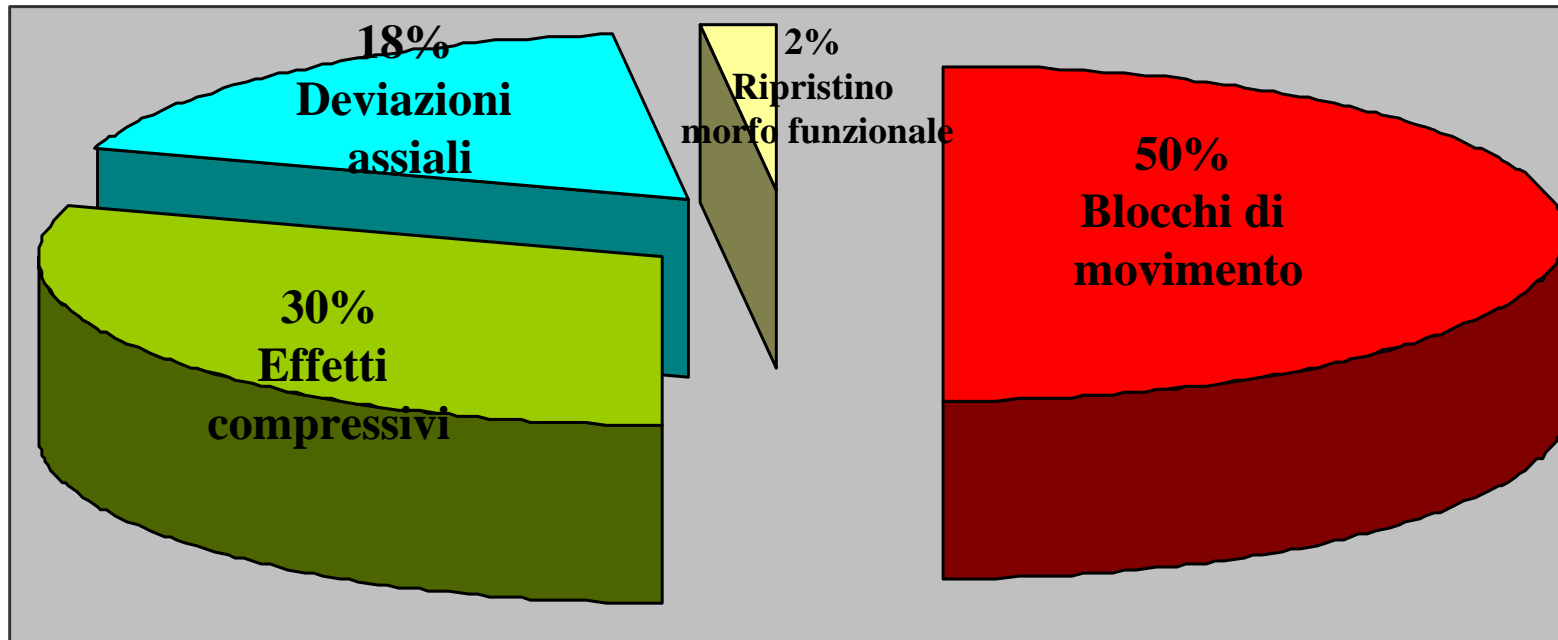
BLOCCHI ARTICOLARI MECCANICI

TRATTAMENTO

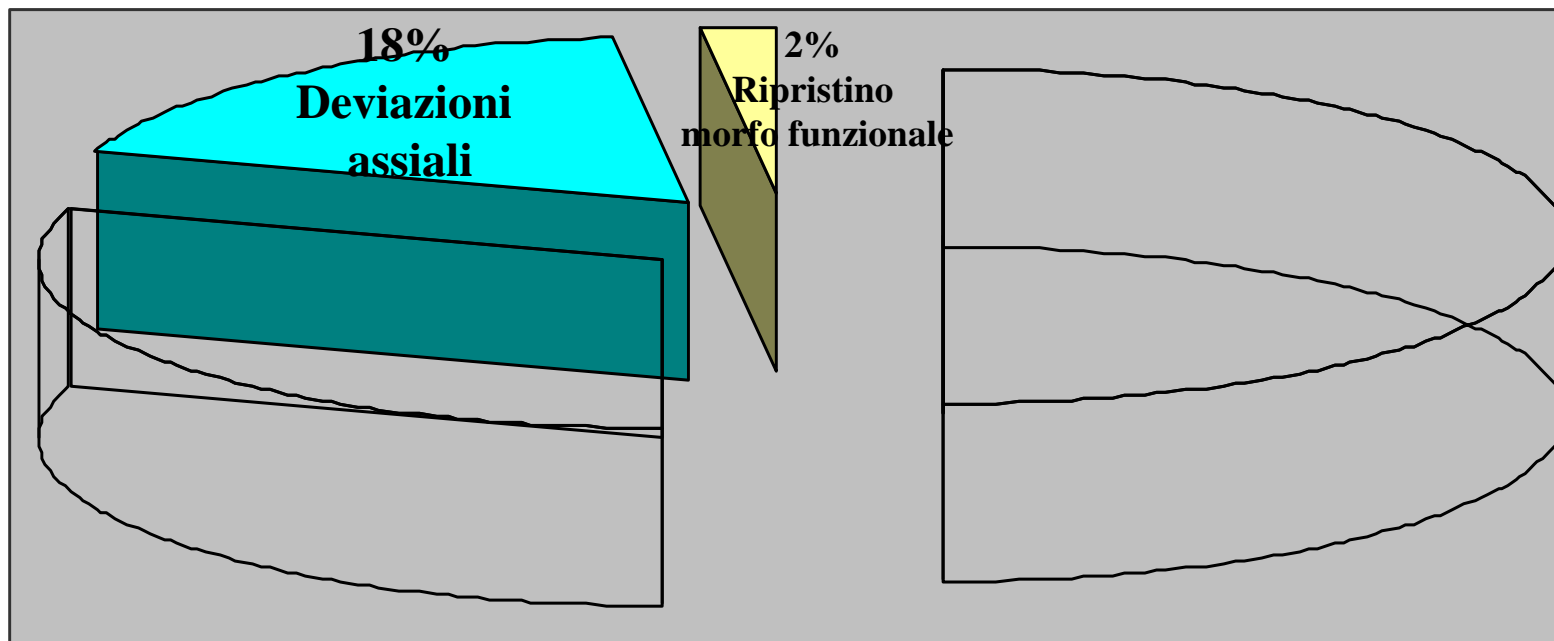
**INTERVENTI MULTIPLI
(3-30)**

**NON ESISTE UN'ETA'
PRFERENZIALE PER LA CHIRURGIA
MAI PRIMA DEI 5 AA**

SCOPO DELLA CHIRURGIA



SCOPO DELLA CHIRURGIA



ESITI A DISTANZA

ESOSTOSI
PERIARTICOLARI



SQUILIBRIO ARTICOLARE



USURA



ARTROSI PRECOCE

Degenerazione maligna
rischio descritto è 0.5 e 2.5% dei casi

CONCLUSIONI

I°.FAMILIARITA'

diagnosi precoce

malattia è più aggressiva

CONCLUSIONI

II° .EVOLUZIONE DELLA MALATTIA

1. crisi puberale

2. dopo la fine della crescita
controlli periodici rischio di degenerazione maligna

segni di allarme

nuove esostosi dopo la fine della crescita
esostosi che aumentano di volume

Genetica



Genetica

MHE



Genetica

LO SCOPO DELLA CHIRURGIA
ORTOPEDICA DOVREBBE ESSERE
CORRETTIVA e
FINALIZZATA ALLA
PREVENZIONE
DELLE DEFORMITA'

